

## COMUNICACIÓN

# CONTROL DE CALIDAD 2004/2005 DE LA SOCIEDAD LATINOAMERICANA DE GENÉTICA FORENSE

G Penacino\*, M Álvarez, V Arce, J Arévalo, G Arrieta, R Barretto, N Basso, L Borja, L Carvajal, A Chiarello, V de Santi, V Domínguez, M Espinoza, M Estrada, M Fortín, A Gaviria, X Gévez, A Gentili, R Giugliani, M Gómez, P González, S González, A Gutiérrez, J Hau, G Iannacone, A Ibarra, M Iglesias, J Jaime, A León, M Martínez, M Marti, J Martins, M Matamoras, E Meléndez, M Moguel, Y Montenegro, J Montes de Oca, Y Montoya, G Núñez, N Olivera, V Ortiz, R Ortiz, M Ovejero, S Pagano, O Palacio, S Pena, L Perez, A Perichón, L Pineda, Y Posada, A Rodríguez, I Sanóu, M Saraiva, A Scollo, R Simonetta, S Sóñora, M Talledo, M Tenaglia, M Villalobos, D Villamarín, P Yachelini, W Zabala, A Zúñiga.

Coordinado por la Sociedad Latinoamericana de Genética Forense ([www.slagf.org](http://www.slagf.org)) y la Unidad de Análisis de ADN del Colegio Oficial de Farmacéuticos y Bioquímicos de Capital Federal ([www.adn.ac](http://www.adn.ac)), Rocamora 4045, Buenos Aires, Argentina.

\* Correspondencia: [gpenacino@wwiecorp.com](mailto:gpenacino@wwiecorp.com)

**Resumen:** Los estudios de genética forense en Latinoamérica son efectuados por laboratorios públicos y privados. La Sociedad Latinoamericana de Genética Forense ([www.slagf.org](http://www.slagf.org)) posee un programa para favorecer la colaboración y la mejora de la calidad de los resultados obtenidos. El concepto básico del programa es que un caso de paternidad o forense ficticio es enviado y analizado por todos los laboratorios participantes. Además, se incluye un caso teórico para el cálculo del índice correspondiente. Este procedimiento es repetido una vez por año desde 2003, cuando la SLAGF fue creada, y los resultados se comparan con otros controles regionales llevados a cabo durante los años 1998 y 2003. Las muestras deben ser analizadas de acuerdo con los procedimientos y marcadores empleados habitualmente por cada participante. Los resultados se distribuyen a cada uno, y se detectan las variaciones intra e inter-laboratorio. El resultado de cada control de calidad es la base de una discusión para mejorar la calidad de los análisis de ADN, lo cual se ha ido produciendo desde 1998 hasta la fecha.

**Palabras clave:** control de calidad, genética, forense, ADN, paternidad.

**Abstract: Quality Control (2004/2005) Performed By The Latin American Society For Forensic Genetics (Sociedad Latinoamericana De Genética Forense).** Studies on forensic genetics in Latin America are performed at public and private laboratories. The Latin American Society for Forensic Genetics (*Sociedad Latinoamericana de Genética Forense*) ([www.slagf.org](http://www.slagf.org)) has a joint program to increase the collaboration and to give support in quality improvement. The basic concept for the program is that one fictitious paternity or forensic case is shipped to and analyzed in all participating laboratories. In addition, a theoretical case is sent in order to do the index calculation. This procedure is repeated once a year since 2003, when the Society was created, and the results were compared with other regional controls performed before (1998 and 2000). The samples should be analyzed according to the local procedures and with the marker systems typically used. The results are distributed to the participating laboratories and both the intra and inter laboratory variations are to be focused upon. The results of each quality control are the basis for a discussion to improve the quality of the tests, as seen from 1998 to date.

**Key words:** quality control, genetics, forensic, DNA, paternity.

## INTRODUCCIÓN

Los análisis de ADN se han transformado en una de las pruebas más importantes en la investigación criminal y en los casos de paternidad discutida, por lo que los controles de calidad resultan imprescindibles para todos los laboratorios que prestan servicios a la Justicia. Nuestra Sociedad Latinoamericana de Genética Forense ha encarado dos áreas clave en todo proceso de mejora continua: la capacitación de los recursos humanos, a través de cursos y jornadas con la participación de docentes invitados de máximo nivel mundial, procedentes de Alemania, España, Estados Unidos y países de la región ([www.slagf.org/cursos](http://www.slagf.org/cursos)); y la realización

de un control de calidad anual gratuito y anónimo, en el que los laboratorios evalúan sus propios resultados, e implementan medidas correctivas en caso de error.

Lejos están los tiempos en los que discutíamos qué metodología emplear, o qué marcadores eran más apropiados para la investigación forense; hoy gran parte de los puntos de conflicto se encuentran resueltos merced a la experiencia adquirida por todos los laboratorios de genética forense, y por cuestiones de índole comercial, ya que las empresas producen determinados kits de reactivos y discontinúan otros, siguiendo pautas de mercado y sugerencias de los laboratorios pioneros. Sólo resta obtener consenso en la interpretación estadística de resultados en casos complejos,

y emitir indicaciones o sugerencias claras al respecto, que puedan ser aplicadas por todos.

Sin embargo, a pesar de esa aparente uniformidad de criterios en el aspecto técnico, los porcentajes de error en los análisis de ADN en Latinoamérica continúan elevados, y ello puede advertirse en las causas judiciales en las que se realizan peritajes adicionales, a cargo de otros laboratorios. Esta situación de confirmación de resultados, afortunadamente cada vez más frecuente en nuestro medio, ha permitido detectar fallas producidas por error o por maniobras intencionales ([www.slagf.org/denuncias](http://www.slagf.org/denuncias)).

La realización de controles de calidad, como el que se describe en el presente trabajo; y de cursos de capacitación no sólo para el personal técnico que realiza los análisis, sino también para policías que recolectan las muestras, y para Jueces que interpretan resultados, sin duda reducirá esas fallas.

## MATERIALES Y MÉTODOS

### A. Muestras remitidas

Cada laboratorio participante se identificó con un número, para mantener el anonimato. Se enviaron tres (3) muestras de sangre sobre papel de filtro, de 100 ul cada una, identificadas del 1 al 3.

### B. Análisis a efectuar

Cada laboratorio pudo decidir entre las siguientes tres opciones de control:

- OPCION 1: solamente tipificar las tres muestras.
- OPCION 2: además de la tipificación, determinar si entre las muestras remitidas existía alguna relación de padre/hijo o bien de hermandad. Si es así, se debía informar las conclusiones como si se tratara de un análisis requerido por un Juez.
- OPCION 3: además de las opciones 1 y 2, se trataba de efectuar los siguientes cálculos estadísticos:
  - a) Para la opción 2, cálculo de Índice y Porcentaje de Paternidad y/o Hermandad (según corresponda).
  - b) Determinar el índice y probabilidad de que un hijo (no disponible) de padre (P) y madre (M) sea el padre de H, siendo M la madre de H. A tal efecto, se adjuntaba una tabla con resultados de marcadores autosómicos y de cromosoma Y de los supuestos abuelos paternos, madre e hijo.

En el ejercicio teórico se presentaba el siguiente problema: el marcador D3S1358 arrojaba un resultado de 17-17 y 14-16 para cada abuelo paterno; 15-15 para la madre y 15-18 para el hijo. Entonces, los participantes debían considerar la posibilidad de mutación o alelo nulo en el cálculo estadístico.

### C. Metodología para la evaluación de los resultados y determinación de “errores”:

Para la evaluación de los resultados solamente se evaluaron los marcadores informados por un mínimo de tres (3) laboratorios. Se consideraron como “CORRECTOS” los resultados informados por la mayoría de los laboratorios para cada marcador o cálculo estadístico.

### D. Laboratorios participantes:

Participaron un total de 33 laboratorios de toda la región, de acuerdo con el siguiente detalle: Argentina (11 laboratorios), Colombia (5), Brasil (4), Perú (3), Uruguay (3), Costa Rica (2), México (2), Venezuela (2), y Honduras (1).

## RESULTADOS

Entregaron resultados 31 laboratorios (94%), de los cuales 7 (23% de los que entregaron resultados) respondieron sólo la primera opción, 10 (32%) a las dos primeras opciones; y 14 laboratorios (45%) contestaron las tres opciones.

Se logró consenso en 35 marcadores, todos ellos microsatélites: 21 autosómicos, amelogenina, HPRTB (cromosoma X) y 12 Y-STRs.

### E. Tipificación:

Se obtuvieron los siguientes resultados:

Todo correcto: 26 laboratorios (83,9%)

Con un error: 2 laboratorios (6,4%)

Con más de un error: 3 laboratorios (9,7%)

Error total en la tipificación: se analizaron 618 STRs, con 12 errores (1,94%).

### F. Cálculos estadísticos (ejercicio teórico):

En el ejercicio teórico se obtuvieron los siguientes resultados:

14 laboratorios responden el ejercicio teórico (45,2%).

10 laboratorios realizan algún cálculo con la mutación (32,3%).

3 laboratorios no incluyen la mutación en el cálculo, pero la mencionan (9,7%).

1 laboratorio no menciona la mutación (3,2%).

*Observaciones:* Sólo 4 laboratorios efectuaron el siguiente cálculo para el marcador D3S1358, considerando la tasa de mutación 0,13% (AABB Report):  $(1 \times 0,0013 \times 0,5 + 0,5 \times 0,0013 \times 0,5) / 0,152$ . Los restantes realizan otros cálculos (sin consenso), o directamente no incluyen la mutación en el cálculo y obtienen un IP residual.

Solo 4 laboratorios realizan un calculo “consensuado” (12,9%)

## DISCUSIÓN

En el presente control de calidad se logró consenso en 35 marcadores, todos ellos microsatélites, 21 autosómicos, amelogenina, 12 Y-STRs y uno de cromosoma X (HPRTB). Se ha producido una situación que se preveía a partir de controles anteriores: la desaparición completa de los marcadores minisatélites, incluso el D1S80, y las variantes de secuencia (DQalfa y Polymarker).

Respecto al control SLAGF 2003/2004 [1], se observa un aumento en la utilización de marcadores ubicados en los cromosomas sexuales, principalmente Y-STRs, para 12 de los cuales se logró consenso, contra solamente 8 del año anterior. Tal aumento se debe a la mayor difusión de kits comerciales que contienen esos 12 marcadores.

Otra observación interesante es la selección de marcadores autosómicos comunes, contenidos en los equipos comerciales (si bien algunos laboratorios los producen in house), quedando al margen aquellos sistemas de escasa difusión (FABP, CD4, etc.).

Casi el 84% de los laboratorios informó la totalidad de los resultados "correctos" (dentro del consenso), contra un 78% en el control SLAGF anterior, 60% en el control regional realizado en 2000 [2] y solamente un 48% en 1998 [3].

Sin embargo, con respecto al año anterior, se ha observado un aumento en el error total de la tipificación a 1,94% (contra 1,62%) que se puede atribuir a laboratorios que participan por primera vez en controles de calidad, y presentan varios errores. Igualmente, son estimulados a resolver los problemas y continuar con su esfuerzo para mejorar la calidad de sus resultados.

Con respecto a la evaluación estadística, apenas un 45% de los laboratorios responde al ejercicio teórico. De acuerdo a consultas efectuadas, en la mayoría de los casos la falta de respuesta se debió al desconocimiento del modo de interpretar casos con un cierto grado de dificultad como el presente.

La situación no mejora con los laboratorios que respondieron al cálculo teórico, ya que 12,9% de ellos (9,7% + 3,2%) ignora la mutación en el cálculo estadístico, excluyendo del mismo al marcador que la presenta. Por último, entre quienes incluyen la mutación en el cálculo, no existe un consenso para la fórmula a utilizar.

Considerando que en sus inicios los controles de calidad eran esporádicos, la evidente mejora en los resultados en estos siete años -a partir de 1998, cuando se realizó el primero de carácter regional-, puede atribuirse a una mayor capacitación de los recursos humanos, a un mejor acceso de los laboratorios a sistemas automatizados, y también a ejercicios como el descrito en el presente trabajo.

Otro aspecto positivo es que los Poderes Judiciales de la región han comenzado a aceptar las constancias emitidas por nuestra Sociedad Latinoamericana de Genética Forense

como garantías de calidad.

Queda aún como "asignatura pendiente", continuar con la capacitación en estadística y emitir recomendaciones claras sobre el modo de interpretar casos con cierto grado de complejidad. Este último aspecto debe ser encarado por la International Society for Forensic Genetics (ISFG), ya que es la única entidad reconocida a nivel mundial que nos agrupa, y que ha emitido recomendaciones sobre otros aspectos de los estudios de ADN.

## REFERENCIAS

- [1.] G. Penacino, I. Alvarez, M. Alvarez, D. Aguirre, J. Arévalo Zelada, N. Basso, et al. Control de Calidad 2003/2004 de la Sociedad Latinoamericana de Genética Forense. (comunicación personal). IX Jornadas del Grupo Español y Portugués de la International Society for Forensic Genetics. Manaus, Brasil, 4-6 de Junio de 2004.
- [2.] G. Penacino, J. Arévalo Zelada, I. Atmetlla Salazar, G. Berardi, V. Bernath, L. Borjas-Fajardo, et al. Ejercicio de Control de Calidad Latinoamericano de la Sociedad Argentina de Genética Forense. *Ciencia Forense* 4 (2002): 253-258.
- [3.] D. Corach, G. Penacino and A. Sala. Report of the First Latin American Collaborative Quality Control Exercise on Forensic DNA Typing. G.F. Sensabaugh, P.J. Lincoln and B. Olaisen (Eds.). *Progress in Forensic Genetics* 8 (2000): 625-627.

# ACCF

tel/fax: (506) 295-4523  
 contacto@accf.or.cr  
 www.accf.or.cr  
 San José, Costa Rica